Информация с сайта clinicaltrials.gov

Здесь перечислены текущие клинические испытания (КИ) для мышечной дистрофии, обусловленной недостаточностью белка бета-саркогликана – ПКМД R4 (ранее ПКМД 2E)

1. [Clinical Determinants of Disease Progression in Patients With Limb Girdle Muscular Distrophy Type 2E - Full Text View - ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT04509609?cond=LGMD2E&draw=2&rank=1)

Критерии включения (кто может участвовать):

* Любой пол
* Возраст от 3 лет
* Подписание информированного согласия
* подтвержденный генетически диагноз ПКМД R4

Критерии исключения (кто не может участвовать):

* отсутствие подтвержденного генетически диагноза ПКМД R4
* отсутствие информированного согласия

Место проведения: Италия

1. [A Study of the Natural History of Patients With LGMD2E/R4, LGMD2D/R3, and LGMD2C/R5, ≥ 4 Years of Age, Who Are Managed in Routine Clinical Practice - Full Text View - ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT04475926?cond=LGMD2E&draw=2&rank=3)

Критерии включения (кто может участвовать):

* Любой пол
* Возраст от 4 лет
* Подписание информированного согласия
* подтвержденный генетически диагноз ПКМД R4, ПКМД R3 (ранее ПКМД 2D), ПКМД R5 (ранее ПКМД 2С)

Критерии исключения (кто не может участвовать):

* Демонстрирует когнитивную задержку или нарушения, которые, по мнению исследователя, могут помешать моторному развитию
* Имеет медицинское состояние, которое, по мнению исследователя, может нарушить способность пациента выполнять требования исследования
* Участвует в другом(их) интервенционном(ых) исследовании(ях) на момент включения в данное исследование

Место проведения: США

1. [Limb Girdle Muscular Dystrophy Type 2E Recruitment Study - Full Text View - ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03492346?cond=LGMD2E&draw=2&rank=4)

Критерии включения (кто может участвовать):

* Любой пол
* Любая этническая группа
* Возраст 3-15 лет
* Мутации гена SGCB DNA на обоих аллелях или подозрение на LGMD2E на основании семейного и медицинского анамнеза. При подозрении будет проведено генетическое тестирование для подтверждения диагноза
* Слабость, продемонстрированная на основании анамнеза: трудности с бегом, прыжками и подъемом по лестнице
* Способность выполнить тест с временной нагрузкой 100 МВт в пределах 30-90% прогноза
* Выполнение оценок в меру своих возможностей с достоверными результатами по мнению эксперта
* Способность посещать запланированные встречи
* Способность дать информированное согласие (или согласие в возрасте 9-15 лет) или согласие законного опекуна

Критерии исключения (кто не может участвовать):

* Подтвержденный диагноз нервно-мышечного расстройства, отличного от LGMD2E
* Наличие медицинских показаний или смягчающих обстоятельств, которые, по мнению исследователя, могут поставить под угрозу способность испытуемого выполнять требуемые протоколом испытания или процедуры или поставить под угрозу благополучие, безопасность или клиническую интерпретацию испытуемого
* Субъекты с титром связывающих антител к AAVrh74 > 1:400, определенным методом иммуноферментного анализа ELISA. Если при скрининге титр конечной точки положительный, тестирование может быть повторено через 1 месяц. Анализ на антитела будет проводиться в рамках отдельного исследования (IRB17-01101).
* Диагноз (или текущее лечение) аутоиммунного заболевания

Место проведения: США

Также предоставляю сведения о текущем КИ, в которое завершен набор пациентов: [Gene Delivery Clinical Trial of SRP-9003 for Participants With Limb-Girdle Muscular Dystrophy, Type 2E (LGMD2E) (Beta-Sarcoglycan Deficiency) - Full Text View - ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03652259?cond=LGMD2E&draw=2&rank=2) (фаза испытаний 2)

**Предполагаемая дата завершения испытаний**: 14 февраля 2025 года.

**Описание препарата**: аденовирусный вектор SRP-9003 (LGMD2E vector)

**Метод:** внутривенная инъекция SRP-9003 (LGMD2E vector)